

뇌혈관 형성장애를 동반한 Romberg 증후군

-증례 보고-

연세대학교 의과대학 재활의학교실 및 재활의학연구소

박창일 · 신지철 · 배하석 · 고영훈 · 최용석 · 박지웅

Parry-Romberg Syndrome with Intracranial Vascular Dysplasia

-A case report-

Chang-il Park, M.D., Ji Cheol Shin, M.D., Hasuk Bae, M.D., Young Hoon Ko, M.D., Young Seok Choi, M.D. and Ji Woong Park, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine and Research Institute of Rehabilitation Medicine, Yonsei University College of Medicine

Parry-Romberg syndrome is characterized by slowly progressive but self-limited atrophy of the facial subcutaneous fat, which can be followed by wasting of associated skin, cartilage, connective or ocular tissue, muscle and bone. The possible etiologies of Parry-Romberg syndrome are infection, immunological, trauma, sympathetic innervation, hereditary and cranial vascular malformation. The major features of this syndrome, which have been reported previously, are atrophy of the soft tissues on one side of the face with

hyperpigmentation of the overlying skin and various neurologic findings, including migraine-type headache, trigeminal neuralgia and focal epilepsy. We describe the improvement of functional level related to Parry-Romberg syndrome in a child who presented the unilateral neurologic deficits and epilepsy with intracranial vascular dysplasia after comprehensive rehabilitative management. (**J Korean Acad Rehab Med 2002; 26: 90-93**)

Key Words: Progressive facial atrophy, Parry-Romberg syndrome, Intracranial vascular dysplasia, Rehabilitation

서 론

Romberg 증후군(Parry-Romberg syndrome)은 진행성 안면 위축증(progressive facial atrophy)이라고도 하며, 편측 안면부 피하 지방부위에서 서서히 위축이 진행되어 이와 연관된 피부와 연골, 결합조직, 근육, 골까지 침범하는 양상을 보인다.¹⁰⁾

원인은 아직 불명이나 바이러스 감염이나 교감신경계의 불균형, 자가 면역, 외상, 뇌혈관 형성 장애 등이 병인에 관여될 것으로 추측되고 있다.⁷⁾

증상은 주로 20세 이전에 발현되며 전두부의 하부에 갈색, 백색 혹은 푸른색의 위축성 변화나 안면의 정중앙부에 열 혹은 함몰로써 'Coup de sabre'의 기형을 초래하기도 한다.^{1,3)} 질병이 진행되면서 점진적인 상피, 피하조직 그리고 결합조직의 위축이 일어나고, 점차 연골, 근육, 골까지 침범된다.^{1,7,10)} 그 외에 안구 함몰, 안검 하수증, 토안, 근육 약화,

Horner 증상, 홍채 이색증 그리고 동공 변화 등 안과적 질환이 나타나는 것으로 보고되고 있다.^{1,7,8)}

대부분의 환자들은 신경학적 증상을 나타내지는 않으며 드물게 신경학적 증상을 동반하는데 중추신경계의 증상으로는 간질, 삼차 신경통, 안면신경 마비, 측두동맥과 경동맥의 혈관장애 질환, 정신 질환과 편마비 등이 있다.

본 저자들은 뇌혈관 형성장애로 인한 우측 뇌 실질의 위축으로 간질 및 좌측 편마비 증상을 보여 발달지연과 운동장애를 주소로 재활의학과에 내원한 Romberg 증후군 1례를 경험하고 이에 대한 포괄적 재활치료 후 증상의 호전이 있었기에 문헌 고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

증 례

성 명: 김○○

성별 및 연령: 남자 2년 4개월

주 소: 우측 안면부 위축과 좌측 상지 및 하지 운동 장애, 경련, 지능 장애

가족력: 특이 사항 없음.

과거력: 외상이나 감염 등 특이 사항 없음.

현병력: 환아는 건강한 산모로부터 임신 39주에 정상 분만된 첫 아이로 출생 당시 체중은 3.54 kg이었다. 생후 1개

접수일: 2001년 8월 31일, 게재승인일: 2001년 11월 24일

교신저자: 배하석, 서울시 서대문구 신촌동 134

☎ 120-752, 연세대학교 의과대학 재활의학교실

Tel: 02-361-7518, Fax: 02-363-2795

E-mail: acebhs@netsgo.com

월 때에 우측 안면부 위축을 보였으며 생후 6개월 때 머리를 못 가누고 좌측 상지와 하지의 운동 장애를 보여 시행한 뇌 자기공명영상 검사에서 우측 대뇌의 위축 소견을 보였으며, 생후 15개월부터 울거나 잠들기 전 안구 편위를 보이는 등 간질 양상을 보였다.

이학적 검사 소견: 입원 당시 전신상태는 양호하였으며, 우측 안면부 위축을 보이면서 흑갈색의 색소 침착 소견을 보였다(Fig. 1). 나이에 비해 현저히 지연된 행동이나 언어 발달을 보여 시행한 언어평가에서 이해언어는 5~6개월 수준, 표현언어는 4~5개월 수준으로 환아의 연령(2년 4개월)에 비해 1년 6개월 이상의 언어 발달 지체를 보였다. 좌측 상지와 하지에서 경직이 modified Ashworth scale상 grade 1+로 측정되었으며 좌측 하지에서는 Babinski sign과 족간대가 양성이었다. 바로잡기 반사와 평형반사는 음성 소견을 보였다. 좌측 상지에서 손의 잡기나 펴기, 목적을 가진 운동이 이루어지지 않는 등 좌측 상지의 운동이 감소되어 있었으며, 좌측 몸통 근육의 긴장이 증가되고, 단축이 동반되어 근위부 안정성이 감소되어 있었고, 네 발 기기 자세나



Fig. 1. External appearance of case with characteristic feature of Parry-Romberg syndrome: Rt. facial skin atrophy and hyperpigmentation of the forehead.

독립적 기립 자세가 불가능하였다.

검사 소견: 일반혈액검사 및 소변검사서 정상 소견을 보였다. 간염 항원 및 항체 검사, 매독혈청검사 등에서 모두 정상 혹은 음성 소견을 보였으나, 뇌파검사에서는 간질 양상을 보였다.

방사선 소견: 뇌 자기공명영상 소견에서 우측 이마와 눈꺼풀 부위에 피하지방층이 얇아져 있으며, 우측 기저핵과 일부 시상이 관찰되지 않고, 우측 백색질에 전반적인 위축을 보이나 상대적으로 우측 피질(cortex)은 잘 유지되는 소견을 보였다(Fig. 2A).

뇌 자기공명혈관촬영결과 양측 내경동맥(internal carotid artery)과 척추동맥(vertebral artery)은 정상 소견을 보였으나, 우측 중뇌동맥의 M2 이하 부위가 관찰되지 않았다(Fig. 2B).

치료 및 경과: 치료는 좌측 상지와 하지 및 몸통 근육의 긴장 감소와 근력 강화 운동 위주로 시행했으며, 좌측 상지를 이용한 공 떨어뜨리기 등의 동작을 통해 좌측 상지의 기능을 향상시키기 위한 치료를 하였다. 네 발 기기 자세에서 전후 좌우로 무게 중심을 이동시키면서 상체로 무게 실리기를 유도하여 좌측 상지의 감각자극을 통해 지지가 가능하도록 유도하였으며, 골반과 몸통을 잡아주고 선 자세에서 좌측 하지로의 체중을 실리게 하여 좌측 하지로의 감각자극과 근력 강화 훈련을 하였다. 그리고 앉은 자세에서의 몸통 유지와 균형적 자세를 유도하는 치료를 하였다. 입원 당시에 좌측 상지와 하지 및 몸통 근육의 긴장 항진과 단축으로 인하여 네 발 기기 자세나 홀로 서기가 불가능하였으나, 2개월간 입원 치료를 받은 후 좌측 상지를 이용하여 장난감을 가지고 놀이를 할 수 있을 정도로 좌측 상지의 운동 기능이 향상되었으며, 네 발 기기가 가능하였고, 네 발 기기 자세에서 상호 순차적인 운동이 가능하였다. 그리고 몸통 근위부의 안정성 증가와 근력의 증가로 몸통을 곧게 펴고 앉아 있을 수 있을 정도로 몸통의 균형이 향상되었으며, 골반과 몸통을 보조하고 선 자세에서도 안정감 향상과 함께 하지의 상호 순차적인 운동이 가능할 정도로 호전되었다.

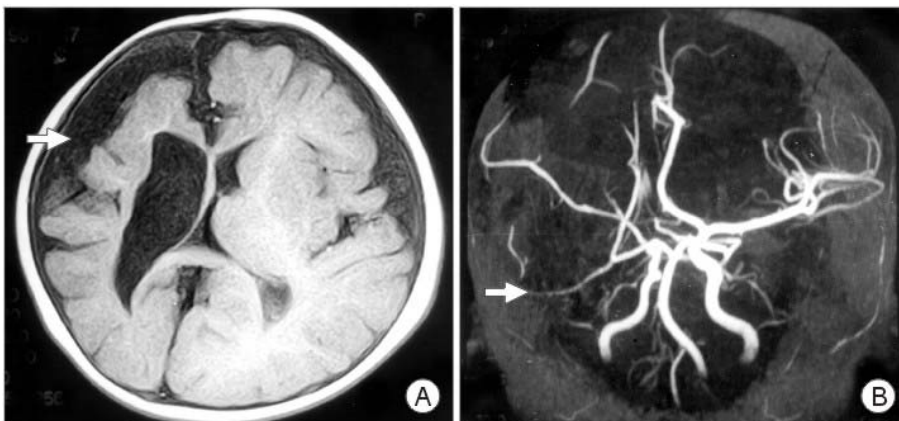


Fig. 2. Image (A) is a T1-weighted axial MRI which demonstrates abnormalities of the right hemisphere with cerebral atrophy. Image (B) is a MRA which demonstrates nonvisualization above the M2 portion of right middle cerebral artery.

고 찰

Romberg 증후군은 1825년 Parry가 처음 보고한 이래 1846년 Romberg가 자세한 임상증상을 기술한 증후군으로, Eulenburg (1871)가 처음으로 진행성 안면 위축으로 부르기 시작하였다.¹⁰⁾ 이 질환은 유전되지 않으며 20세 전에 주로 발현되지만, 드물게는 60세 이후에도 보고되고 있으며, 일반적으로 2~10년간 진행한 후 진행이 정지하지만 간혹 계속되는 경우도 있다.¹⁵⁾

병의 정확한 원인은 알려져 있지 않으며 발병원인에 대하여 3가지 가설이 대두되고 있다. 첫째, 염증성으로 국소적 또는 전신적으로 염증반응이 교감신경계의 변화를 나타낸다는 것이다. Archambault와 Fromm⁶⁾은 이 질병의 24~34%에서 대부분 병소가 처음 나타나기 몇 년 전에 손상의 과거력을 가진다고 하였다. 둘째는 삼차 신경염설이다. 따라서 삼차신경이 분포하는 곳에 통증을 호소하는 것은 안면부 위축의 시작을 예고하는 것이라고 하였다. 셋째는 교감신경계설로 이는 외상에 의해 증가된 교감신경성의 위축상태가 안면부 위축의 계기가 된다는 것이다.¹⁷⁾ 이 여러 학설을 종합해 보면 가장 흔한 원인은 말초적 혹은 중심적인 교감신경계에 염증이거나 외상에 의한 손상으로 인해 야기된다고 할 수 있다.¹⁾ 그러나 본 증례의 경우는 환아가 외상이나 감염의 과거력이 없으며 방사선 소견에서 우측 중뇌동맥의 M2 이하 부위의 무형성 소견만을 보였으며, 뇌혈관 형성장애가 편마비의 원인으로 생각된다.

특징적인 임상양상은 눈썹 부위의 국소 부위에서 시작된 색소 침착이 점차 확장되면서 피부와 피하지방의 위축 소견을 보이게 되며 나중에는 연골, 결합조직, 근육, 골의 위축까지 나타나게 된다.^{1,10)} 침범된 근육은 얇아지거나 위축되지만, 그 힘은 유지되는 것으로 알려져 있다. 대부분 위축의 범위는 편측에 국한되어 발생하며, 삼차 신경의 한 분지 혹은 일부 또는 안면부의 전체를 침범할 수 있으나, 병변의 진행은 중앙선에서 멈춘다. 그러나 드물게 양측성으로 안면부가 침범된 경우도 있으며, 체간까지 진행되기도 한다. 신경학적 증상은 약 15%에서 관찰되며, 이는 주로 간질의 형태로 나타나며, 간질을 보이는 Romberg 증후군 환자의 뇌조직 생검에서 미세혈관 형성 장애의 소견을 보여, Romberg 증후군을 뇌혈관 이형성에 의한 신경피부질환으로 기술한 보고도 있다.⁷⁾ 그 외에 편두통, 편마비, 안검 하수, 안구 함입, Horner 증후군, 포도막염 그리고 각막염 같은 안질환의 형태로 나타난다.^{3,8)} 신경증상이 있는 Romberg 증후군 환자는 컴퓨터 단층 촬영이나 자기공명영상 소견에서 일반적으로 동측성 반구에 석회화 침착소견이나 연수막의 조영증강, 대뇌 이랑의 소실, 회색질이나 백색질의 위축 소견을 보이나, 뇌혈관촬영에는 이상 소견이 없는 경우가 많다.^{5,7,8,10)}

진단 방법은 주로 병력과 이학적 검사 소견만으로도 진

단이 가능하며, 방사선 검사와 혈청학적인 검사를 포함한다. 본 증례에서 환아는 과거력이나 가족력에서 특이 사항이 없으나 이학적 검사 소견에서 우측 중뇌동맥의 뇌혈관 형성 장애로 인해 간질과 좌측 편마비 등의 신경증상을 보이며, 이와 함께 우측 이마와 눈썹 부위의 피하지방층이 얇아져 있고 이 부위의 비정상적인 흑갈색의 색소 침착과 우측 안면부 위축의 임상적 소견을 보여 Romberg 증후군으로 진단이 가능하였다. 아직 피하지방층의 위축 소견만 특징적으로 보이지만 질환이 진행되면서 근육, 골의 위축까지 나타나게 될 것으로 생각된다.

치료에는 크게 미용적인 것과 기능적인 것으로 나눌 수 있으며, 미용적인 면에서는 실리콘 또는 콜라겐의 주입 혹은 삼입술, 진피 또는 진피지방 이식술, 유리 피판술과 동종골 이식술 등의 외과적인 방법이 비대칭적인 안면을 미용적으로 교정하는 데 효과적으로 보고되고 있으며,¹⁴⁾ 뇌신경장애로 인한 간질, 편마비나 인지장애 등의 기능장애가 동반되는 경우에는 그에 따른 포괄적 재활치료가 반드시 고려되어야 한다. 본 증례의 경우 환아는 내원 초기에 좌측 상지와 하지 및 몸통의 근긴장 항진과 몸통 근위부의 안정성 저하로 인하여 네 발 기기 자세나 홀로 서기가 불가능하여 기능적 장애를 보였으나, 좌측으로의 감각자극과 무게 실리기를 유도하고, 몸통과 골반의 해리를 통해 네 발 기기 자세가 가능하였으며, 네 발 기기 자세에서 하지의 상호 순차적인 운동이 가능해지는 등 기능적 회복을 보였다.

결 론

본 저자들은 편측성 안면 위축증을 보이면서, 뇌혈관 형성장애로 인한 우측 뇌실질의 위축과 간질 및 편마비 증상을 보이는 Romberg 증후군을 경험하였다. 뇌혈관 형성장애로 중추신경계의 증상을 보이는 Romberg 증후군 환자에게 적극적이고 포괄적인 재활치료를 기능적 회복을 보였다. Romberg 증후군 환자에서 기능적 장애를 보이는 경우, 장애의 원인과 정도에 대한 평가가 필요하며, 기능적 회복을 유도하기 위하여 가능한 빨리 재활치료가 이루어져야 한다고 생각한다.

참 고 문 헌

- 1) 강동구, 최은정, 김준범, 최재구, 안덕균: 서해부 유리 피판술을 이용한 Romberg씨 질병의 치험. 건국과학기술학술지 1993; 3: 229-235
- 2) 신극선: 진피-지방 이식을 이용한 Romberg씨병의 교정. 진단과 치료 1990; 10: 388-389
- 3) 조호연, 홍승현, 오철환: Romberg's 증후군. 대한피부과학회지 1995; 33: 349-352
- 4) 하범준, 민경원: 전거근 유리 피판을 이용한 Romberg씨 환자의 안면 연부조직 재건의 치험례: 대한성형외과학회지 1994;

21: 601-608

- 5) Andrew RW, David CT, Alexander MN, Gregory WA: Progressive facial hemiatrophy: Abnormality of intracranial vasculature. *Neurology* 1998; 50: 1915-1917
 - 6) Archambault LS, Fromm NK: Progressive facial hemiatrophy. *Arch Neurol Psychiatr* 1932; 27: 529
 - 7) Helena MT, Robinson R, Cox T: Progressive facial hemiatrophy: MRI appearances. *Dev Med Child Neurol* 1997; 39: 484-486
 - 8) Miedziak AI, Stefanyszyn MM, Joseph F, Eagle RC: Parry-Romberg syndrome associated with intracranial vascular malformations. *Arch Ophthalmol* 1998; 116: 1235-1237
 - 9) Moss ML, Crikelair GF: Progressive facial hemiatrophy following cervical sympathectomy in rat. *Arch Oral Biol* 1959; 1: 254
 - 10) Richard CC, David AC, Walter JF, Shaun WM, Carlos HG: Clinical and radiologic findings in progressive facial hemiarophy. *Am J Neurol Radiol* 1997; 18: 751-757
-